

# Classic galactosemia

Citation for published version (APA):

Haskovic, M. (2020). *Classic galactosemia: natural history and new treatment approaches*. [Doctoral Thesis, Maastricht University]. ProefschriftMaken. <https://doi.org/10.26481/dis.20201002mh>

**Document status and date:**

Published: 01/01/2020

**DOI:**

[10.26481/dis.20201002mh](https://doi.org/10.26481/dis.20201002mh)

**Document Version:**

Publisher's PDF, also known as Version of record

**Please check the document version of this publication:**

- A submitted manuscript is the version of the article upon submission and before peer-review. There can be important differences between the submitted version and the official published version of record. People interested in the research are advised to contact the author for the final version of the publication, or visit the DOI to the publisher's website.
- The final author version and the galley proof are versions of the publication after peer review.
- The final published version features the final layout of the paper including the volume, issue and page numbers.

[Link to publication](#)

**General rights**

Copyright and moral rights for the publications made accessible in the public portal are retained by the authors and/or other copyright owners and it is a condition of accessing publications that users recognise and abide by the legal requirements associated with these rights.

- Users may download and print one copy of any publication from the public portal for the purpose of private study or research.
- You may not further distribute the material or use it for any profit-making activity or commercial gain
- You may freely distribute the URL identifying the publication in the public portal.

If the publication is distributed under the terms of Article 25fa of the Dutch Copyright Act, indicated by the "Taverne" license above, please follow below link for the End User Agreement:

[www.umlib.nl/taverne-license](http://www.umlib.nl/taverne-license)

**Take down policy**

If you believe that this document breaches copyright please contact us at:

[repository@maastrichtuniversity.nl](mailto:repository@maastrichtuniversity.nl)

providing details and we will investigate your claim.

## STELLINGEN BEHOREND BIJ HET PROEFSCHRIFT

### **Classic galactosemia:** Natural history and new treatment approaches

1. Voorspellende factoren voor het fenotype van klassieke galactosemie zijn hielprikscreening, leeftijd waarop het dieet wordt gestart, striktheid van het dieet en GALT enzymactiviteit. | *Dit proefschrift*
2. Nucleotide suiker profielen in de zebravis zijn ontwikkelingsstadium- en weefsel specifiek. | *Dit proefschrift*
3. Het toedienen van synthetisch humaan GALT mRNA aan *galt* knockout zebravissen resulteert in functioneel GALT. | *Dit proefschrift*
4. Arginine als chemische chaperonne heeft geen therapeutisch effect in galactosemie patiënten die homozygoot zijn voor de p.Gln188Arg variant. | *Dit proefschrift*
5. Medische, ethische en maatschappelijke overwegingen zijn belangrijk bij intra-familiale eiceldonatie.
6. Internationale registers voor zeldzame ziekten zijn waardevol om informatie te verzamelen van veel patiënten met verschillende genetische en etnische achtergronden. | *Valorisatie van dit proefschrift*
7. Samenwerking tussen zorgverleners, onderzoekers en patiëntenverenigingen is cruciaal om de zorg voor patiënten met metabole ziekten te verbeteren.
8. Goede begeleiding van de promovendus is essentieel voor het succesvol doorlopen en afronden van het promotietraject.
9. Een expert in iets was ooit ook een beginner. | *Helen Hayes*
10. Vergeet niet om mijlpalen te vieren terwijl je je voorbereidt op de weg die voor je ligt. | *Nelson Mandela*

*Minela Hasković, 2 oktober 2020*